

## V. 第49回日本マスキリーニング学会学術集会プログラム

### 【Keynote Speech】

■Keynote Speech / 8月26日(金) 14:15~15:05 第1会場 (3F 中集会室)

座長：濱崎 考史 (大阪公立大学大学院医学研究科 発達小児医学)

**Newborn screening changes the landscape for the mucopolysaccharidosis disorders**

Julie Beth Eisengart (University of Minnesota)

### 【特別講演】

■特別講演 / 8月26日(金) 17:40~18:40 第1会場 (3F 中集会室)

座長：濱崎 考史 (大阪公立大学大学院医学研究科 発達小児医学)

**腸内細菌叢を標的とした新規治療法の開発**

植松 智 (大阪公立大学大学院医学研究科ゲノム免疫学/東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センターメタゲノム医学分野)

### 【教育講演】

■教育講演 / 8月27日(土) 10:20~11:20 第1会場 (3F 中集会室)

座長：新宅 治夫 (大阪公立大学大学院医学研究科 障がい医学・再生医学寄附講座)

**子どもの未来のための小児保健の役割**

小枝 達也 (国立成育医療研究センター こころの診療部)

## 【シンポジウム】

### ■シンポジウム1 / 8月26日(金) 15:10~16:20 第1会場 (3F 中集会室) 新規スクリーニング技術の開発

座長：但馬 剛 (国立成育医療研究センター研究所 マスクリーニング研究室)

長尾 雅悦 (国立病院機構北海道医療センター)

#### S1-1 乾燥ろ紙血プロテオーム解析によるMenkes病新規スクリーニング法の開発

吉田 健司 (京都大学大学院医学研究科 発達小児科学)

#### S1-2 新生児尿による先天性サイトメガロウイルス感染スクリーニング

森岡 一郎 (日本大学医学部小児科学系小児科学分野)

#### S1-3 コバラミン代謝障害によるメチルマロン酸血症・ホモシスチン尿症 関連疾患群の新生児スクリーニングに関するpilot study

香川 礼子 (広島大学病院小児科)

#### S1-4 シトルリン低値による遅発型OTC欠損症・CPS1欠損症に対する 新生児スクリーニング

李 知子 (兵庫医科大学医学部 小児科学)

### ■シンポジウム2 / 8月27日(土) 13:00~14:20 第1会場 (3F 中集会室) どないすんねん！日本の新生児スクリーニングを考える

座長：位田 忍 (大阪母子医療センター 臨床検査科)

酒井 規夫 (大阪大学大学院医学系研究科保健学専攻)

#### S2-1 新規スクリーニング対象疾患の選定基準策定に関する検討 (続報)

但馬 剛 (国立成育医療研究センター研究所 マスクリーニング研究室)

#### S2-2 拡大スクリーニングの現状と公費化への課題

中村 公俊 (熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学講座)

#### S2-3 新生児スクリーニングの精度管理の現状と課題

花井 潤師 (一般財団法人北海道薬剤師会公衆衛生検査センター)

#### S2-4 広がる！原発性免疫不全症スクリーニング

今井 耕輔 (防衛医科大学校 小児科)

#### S2-5 検査する現場の分娩施設でいま起こっていることも知ってください ー産科側からみた新生児マスクリーニングの課題とこれからー

平原 史樹 (日本産婦人科医会/横浜市病院経営本部)

## V. 第49回日本マスキリーニング学会学術集会プログラム

### 【Keynote Speech】

■Keynote Speech / 8月26日(金) 14:15~15:05 第1会場 (3F 中集会室)

座長：濱崎 考史 (大阪公立大学大学院医学研究科 発達小児医学)

**Newborn screening changes the landscape for the mucopolysaccharidosis disorders**

Julie Beth Eisengart (University of Minnesota)

### 【特別講演】

■特別講演 / 8月26日(金) 17:40~18:40 第1会場 (3F 中集会室)

座長：濱崎 考史 (大阪公立大学大学院医学研究科 発達小児医学)

**腸内細菌叢を標的とした新規治療法の開発**

植松 智 (大阪公立大学大学院医学研究科ゲノム免疫学/東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センターメタゲノム医学分野)

### 【教育講演】

■教育講演 / 8月27日(土) 10:20~11:20 第1会場 (3F 中集会室)

座長：新宅 治夫 (大阪公立大学大学院医学研究科 障がい医学・再生医学寄附講座)

**子どもの未来のための小児保健の役割**

小枝 達也 (国立成育医療研究センター こころの診療部)

## 【シンポジウム】

### ■シンポジウム1 / 8月26日(金) 15:10~16:20 第1会場 (3F 中集会室)

#### 新規スクリーニング技術の開発

座長：但馬 剛 (国立成育医療研究センター研究所 マスクリーニング研究室)

長尾 雅悦 (国立病院機構北海道医療センター)

- S1-1 乾燥ろ紙血プロテオーム解析によるMenkes病新規スクリーニング法の開発  
吉田 健司 (京都大学大学院医学研究科 発達小児科学)
- S1-2 新生児尿による先天性サイトメガロウイルス感染スクリーニング  
森岡 一郎 (日本大学医学部小児科学系小児科学分野)
- S1-3 コバラミン代謝障害によるメチルマロン酸血症・ホモシスチン尿症  
関連疾患群の新生児スクリーニングに関するpilot study  
香川 礼子 (広島大学病院小児科)
- S1-4 シトルリン低値による遅発型OTC欠損症・CPS1欠損症に対する  
新生児スクリーニング  
李 知子 (兵庫医科大学医学部 小児科学)

### ■シンポジウム2 / 8月27日(土) 13:00~14:20 第1会場 (3F 中集会室)

#### どないすんねん！日本の新生児スクリーニングを考える

座長：位田 忍 (大阪母子医療センター 臨床検査科)

酒井 規夫 (大阪大学大学院医学系研究科保健学専攻)

- S2-1 新規スクリーニング対象疾患の選定基準策定に関する検討 (続報)  
但馬 剛 (国立成育医療研究センター研究所 マスクリーニング研究室)
- S2-2 拡大スクリーニングの現状と公費化への課題  
中村 公俊 (熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学講座)
- S2-3 新生児スクリーニングの精度管理の現状と課題  
花井 潤師 (一般財団法人北海道薬剤師会公衆衛生検査センター)
- S2-4 広がる！原発性免疫不全症スクリーニング  
今井 耕輔 (防衛医科大学校 小児科)
- S2-5 検査する現場の分娩施設でいま起こっていることも知ってください  
ー産科側からみた新生児マスクリーニングの課題とこれからー  
平原 史樹 (日本産婦人科医会/横浜市病院経営本部)

【共催セミナー】

■ランチョンセミナー1 / 8月26日(金) 11:40~12:40 第1会場 (3F 中集会室)  
これからのムコ多糖症2型の治療戦略を考える

座長：濱崎 考史 (大阪公立大学大学院医学研究科 発達小児医学)

LS1-1 ムコ多糖症Ⅱ型における造血幹細胞移植と脳室内投与  
～待たれていた中枢神経症状への新たなアプローチ～  
小須賀 基通 (国立成育医療研究センター 小児内科系専門診療部 遺伝診療科)

LS1-2 ムコ多糖症Ⅱ型に対する造血幹細胞移植のアップデート  
坂口 大俊 (国立成育医療研究センター 小児がんセンター 移植・細胞治療科)

共催：クリニジェン株式会社

■ランチョンセミナー2 / 8月26日(金) 11:40~12:40 第2会場 (3F 小集会室)  
座長：瀬戸 俊之 (大阪公立大学大学院医学研究科臨床遺伝学・発達小児医学/  
医学部附属病院ゲノム医療センター・ゲノム診療科)

ライソゾーム病の新生児スクリーニングの実際  
井上 貴仁 (福岡大学筑紫病院 小児科学)

共催：アミカス・セラピューティクス株式会社

■イブニングセミナー1 / 8月26日(金) 16:30~17:30 第1会場 (3F 中集会室)  
座長：伊藤 哲哉 (藤田医科大学医学部 小児科学)

ムコ多糖症Ⅱ型に対する血液脳関門通過型酵素補充療法と  
拡大新生児マスキリーニング時代の遺伝カウンセリング  
瀬戸 俊之 (大阪公立大学大学院医学研究科臨床遺伝学/  
大阪公立大学医学部附属病院 ゲノム医療センター)

共催：JCRファーマ株式会社

■イブニングセミナー2 / 8月26日(金) 16:30~17:30 第2会場 (3F 小集会室)  
座長：中村 公俊 (熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座)

拡大新生児スクリーニングにおける早期治療の課題  
澤田 貴彰 (熊本大学大学院生命科学研究部附属エコチル調査 南九州・沖縄ユニットセンター)

共催：サーモフィッシャーサイエンティフィック

■モーニングセミナー1 / 8月27日(土) 9:10~10:10 第1会場 (3F 中集会室)

座長：西尾 久英 (神戸学院大学 総合リハビリテーション学部)

脊髄性筋萎縮症 (SMA) の新生児スクリーニングについて  
ー早期診断と治療の重要性ー

佐久間 悟 (大阪公立大学大学院医学研究科 発達小児医学)

共催：バイオジェン・ジャパン株式会社

■モーニングセミナー2 / 8月27日(土) 9:10~10:10 第2会場 (3F 小集会室)

オプションナルスクリーニングって何？

座長：村山 圭 (千葉県 こども病院 代謝科)

MS2-1 オプションナルスクリーニングの成果と今後の課題

奥山 虎之 (埼玉医科大学ゲノム医療科 希少疾患ゲノム医療推進講座)

MS2-2 オプションナルスクリーニングで発見された  
患者のフォローアップ体制と個別臨床経過

大竹 明 (埼玉医科大学ゲノム医療科・小児科・希少疾患ゲノム医療推進講座)

共催：一般社団法人希少疾患の医療と研究を推進する会 (CRcARID/クレアリッド)

■ランチョンセミナー3 / 8月27日(土) 11:40~12:40 第1会場 (3F 中集会室)

ムコ多糖症ー早期診断が未来を創るー

座長：衛藤 義勝 ((一財)脳神経疾患研究所 先端医療研究センター/遺伝子治療研究所/東京慈恵会医科大学)

LS3-1 ムコ多糖症Ⅱ型に対する酵素補充療法の実際

中村 圭佑 (独立行政法人 国立病院機構佐賀病院 小児科)

LS3-2 ムコ多糖症の新生児スクリーニング

奥山 虎之 (埼玉医科大学ゲノム医療科 希少疾患ゲノム医療推進講座)

共催：サノフィ株式会社

■ランチョンセミナー4 / 8月27日(土) 11:40~12:40 第2会場 (3F 小集会室)

座長：大石 公彦 (東京慈恵会医科大学小児科学講座)

LS4-1 脊髄性筋萎縮症の早期診断の重要性  
～新生児スクリーニングの現状と将来～

木水 友一 (地方独立行政法人大阪府立病院機構 大阪母子医療センター 小児神経科)

LS4-2 新規対象疾患を加えた新生児スクリーニングの役割と将来像

中村 公俊 (熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学講座)

共催：ノバルティス ファーマ株式会社 ジーンセラピーメディカル部